

POPULARNONAUKOWE STRESZCZENIE PROJEKTU PL

Poczyniono znaczne postępy w badaniach nad przyczynami dziedzicznych chorób człowieka. W dużej mierze dzięki poszerzeniu wiedzy dotyczącej genomu człowieka, odkryciu nowych markerów zmienności genetycznej oraz postępowi w technologii analizy genomowej. Ponadto rozwój nowych narzędzi bioinformatycznych pomógł w analizie ogromnej ilości generowanych danych. Obecnie badania genetyczne przesuwają się w kierunku ustalenia związku molekularnego między mutacjami a chorobami. Zmiany w sekwencji genomowej mogą wpływać na różne sieci interakcji, które wspólnie wpływają na podatność na złożone cechy, wpływając na strukturę chromatyny, ekspresję genów i lokalizację. Ta propozycja koncentruje się na badaniu molekularnych podstaw dziedzicznego zaburzenia kończyn znanego jako stopa końsko-szpotawa. Ponieważ choroba ta ma charakter wieloczynnikowy, hipoteza jest taka, że różne defekty genów lub regiony mogą prowadzić do tego samego fenotypu pacjenta. Głównym celem pracy jest ustalenie korelacji genotyp-fenotyp w chorobie stopy końsko-szpotawej. Badania będą koncentrować się na analizie funkcjonalnej nowej mutacji odkrytej w rodzinie ze stopą końsko-szpotawą i określeniu znaczenia tych zmian w etiologii stopy końsko-szpotawej.